

Genètica quantitativa i millora

Codi: 101960
Crèdits: 6

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2500890 Genètica	OB	3	1

Professor/a de contacte

Nom: Jesús Piedrafita Arilla
Correu electrònic: jesus.piedrafita@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: espanyol (spa)
Grup íntegre en anglès: No
Grup íntegre en català: No
Grup íntegre en espanyol: No

Altres indicacions sobre les llengües

40%

Equip docent

Marcelo Amills Eras

Prerequisits

- Conceptes fonamentals de Genètica Mendeliana, Bioestadística, Genètica de Poblacions i Genòmica.
- Llegir textos científics en anglès.
- Ser capaç d'utilitzar a nivell d'usuari les eines informàtiques bàsiques

Objectius

La Genètica Quantitativa tracta de l'anàlisi genètic de caràcters quantitius o complexos, com són alguns dels involucrats en l'evolució de les espècies, els que determinen la majoria dels caràcters productius d'animals i plantes, i també la predisposició a malalties. La seva vessant més aplicada ha estat, i continua sent, la selecció genètica, la qual es duu a terme amb la finalitat de millorar les produccions animals i vegetals.

Per tal d'explicar un fenomen clarament observable, la semblança entre individus emparentats, la Genètica Quantitativa desenvolupa un model basat en conceptes previs de Genètica de Poblacions i que assumeix que els caràcters complexos estan determinats per un gran nombre de gens. Aplicant diversos principis estadístics, resulta possible estimar una sèrie de paràmetres genètics que ens informaran sobre fins a quin punt un caràcter és susceptible de ser seleccionat. Es tracta de continguts clàssics basats en treballs de Fisher, Wright, Lush i altres.

En addició a la selecció que es realitza fonamentalment dintre de les poblacions, també s'utilitza àmpliament el creuament entre poblacions com a estratègia per millorar caràcters productius. Aquest curs cobreix els aspectes teòrics i aplicatius d'ambdues aproximacions metodològiques, i també les estructures que permeten que la millora sigui més eficient.

Per una altra banda, durant els últims anys ha sorgit un gran interès pel que fa a la identificació dels gens concrets que determinen els caràcters quantitius o complexos. En l'actualitat disposem d'eines moleculars, bioinformàtiques i genètiques que permeten analitzar un nombre molt elevat de SNP marcadors de loci de caràcters quantitius (QTL) dispersos pel genoma. Aquesta estratègia es coneix amb el nom de "*Genome wide association studies*". El curs inclou tant la revisió d'aquest procediment així com d'altres relacionats amb la predicció genòmica.

Els objectius formatius concrets són:

- Entendre un model explicatiu de la variabilitat dels caràcters complexos i familiaritzar-se amb diverses eines que s'empren per mesurar el grau de semblança entre individus emparentats.
- Desenvolupar mètodes d'avaluació dels candidats a la selecció i entendre els factors que condicionen la resposta a les distintes estratègies de selecció.
- Proporcionar coneixements sobre les implicacions dels diferents sistemes d'aparellament.
- Oferir una visió dels mètodes actuals de detecció de gens que afecten als caràcters complexos i la seva aplicació en el context de la millora genètica i la medicina.
- Presentar exemples de programes de millora genètica d'animals i plantes.

Competències

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Descriure i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Aplicar el mètode científic a la resolució de problemes.
5. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
6. Aplicar les tecnologies i les metodologies estadístiques als estudis d'associació genotip/phenotip.
7. Avaluar l'interès econòmic de la millora genètica d'espècies agropecuàries.
8. Avaluar la importància de disposar del mapa de correspondències entre la variació genotípica i fenotípica com a base per a la selecció de noves varietats agropecuàries i la creació de fàrmacs i aliments personalitzats.
9. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
10. Elaborar i assessorar projectes de millora genètica.

11. Enumerar i descriure les forces que modulen la variació genètica de les poblacions quan actuen aïllades o de manera conjunta.
12. Estimar els paràmetres genètics d'un caràcter a partir de l'encreuament de línies.
13. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.

Continguts

1. La Genètica Quantitativa i la seva aplicació a l'anàlisi de caràcters complexos i la selecció.
2. El model infinitesimal en caràcters quantitius / complexos: justificació experimental i teòrica. Efectes dels gens, valor millorant, desviacions de dominància i d'interacció.
3. Descomposició de la variància fenotípica: additiva, de dominància, d'interacció i ambiental.
4. Estimació de components de variància en dissenys ANOVA. Repetibilitat.
5. Detecció de QTL: estudis d'associació ("*Genome-wide association studies*").
6. Anàlisi genealògica: coascendència i parentiu. Coascendència molecular. Grau de semblança i covariàncies genètiques entre parents.
7. Heretabilitat i correlacions genètiques: mètodes d'estimació.
8. Avaluació genètica: Índexs de selecció, BLUP ("*Best Linear Unbiased Prediction*") i predicció genòmica.
9. Resposta a la selecció i factors que la determinen.
10. Optimització de la selecció: interval generacional i resposta anual. Mètodes de selecció.
11. Resposta observada. Experiments de selecció divergent. Exhaustiment de la resposta.
12. Depressió endogàmica. Creuament: heterosi i complementarietat. Tipus de creuaments.
13. Difusió del progrés genètic.
14. Exemples de programes de millora.

Metodologia

La metodologia docent que s'emprarà durant tot el procés d'aprenentatge es basa fonamentalment en el treball de l'estudiant, i serà el professor l'encarregat d'ajudar-lo tant pel que fa a l'adquisició i interpretació de la informació relacionada amb l'assignatura com en la direcció del seu treball. D'acord amb els objectius docents de l'assignatura, les activitats formatives que es durà a terme són:

Classes de teoria: Amb aquestes classes, l'estudiant adquireix els coneixements fonamentals de l'assignatura, els quals seran treballats i complementats en classes de problemes, tutories i pràctiques en aula informatitzada. Es tractarà de classes magistrals interactives en les quals es fomentarà el diàleg amb els alumnes i que es basaran en materials audiovisuals, principalment presentacions ppt, que es penjaran amb antelació a Campus Virtual.

Classes de problemes: Es duran a terme en dos grups reduïts d'uns 30 alumnes. Consistiran en la resolució de problemes, la qual cosa l'ajudarà a raonar en el context de la Genètica Quantitativa i a entendre els conceptes fonamentals de l'assignatura. Hi haurà problemes que es resoldran a classe i altres que l'alumne haurà de resoldre per si mateix. S'assumeix que tots els problemes seran treballats prèviament pels alumnes abans d'anar a classe.

Autoaprenentatge - Treball en grup: A banda del que s'ha esmentat sobre la resolució de problemes, s'haurà de resoldre en grups de 2 alumnes, 6 exercicis representatius de les diferents parts de l'assignatura, els quals seran avaluats.

Pràctiques a l'aula informatitzada: Formalment s'inclouen en l'assignatura de Laboratori Integrat V, però de fet són un complement inestimable per entendre millor tot el que s'ha explicat a les classes de teoria.

Tutories: Sessions concertades per a resoldre dubtes i mantenir discussions sobre continguts específics de la matèria i els problemes.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de problemes	15	0,6	4, 9, 10, 11, 12
Classes de teoria	30	1,2	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Supervisades			
Tutories	5	0,2	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Autònomes			
Estudi autònom i autoaprenentatge	55	2,2	
Resolució de problemes	42	1,68	4, 5, 9, 11, 12

Avaluació

L'avaluació serà principalment individual i es realitzarà de forma continuada en el context de les diferents activitats formatives que s'ha programat.

Es realitzarà 2 exàmens parcials teòrico-pràctics, mitjançant una prova de tipus test que constarà de 40 preguntes, amb 4 respostes alternatives. Aquests tests inclouran preguntes de teoria (32) i de problemes (8). Tindran una durada de 90 minuts. Els resultats de les proves teòrico-pràctiques suposaran el 80% de la nota final (40% cada parcial).

Per tal de verificar que els alumnes progressen en la comprensió dels problemes, es demanarà l'entrega obligatòria de 6 exercicis al llarg del curs. Aquests exercicis es faran en grups de 2 alumnes diferents per cada exercici i, una vegada avaluats, suposaran un 20% de la nota final.

La nota mínima final per aprovar l'assignatura serà de 5 punts sobre un màxim de 10 punts. Aquesta nota final es calcularà com a mitjana ponderada de les notes dels dos parcials i exercicis. Per computar en aquesta mitjana, cada nota haurà de ser igual o superior a 4. En el cas dels exàmens tipus test, s'haurà de superar cada una de les parts (teoria i problemes) amb l'equivalent a una nota de 4. Igualment s'haurà d'obtenir una nota mínima de 4 en cada exercici per promediar.

En el cas que no es superi l'assignatura mitjançant aquesta avaluació continuada, els alumnes podran recuperar un o els dos parcials en la prova de recuperació corresponent. Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura o mòdul. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final. Aquesta prova de recuperació, semblant a la que s'ha descrit pels parcials, constarà de 40 preguntes si es recuperen els dos parcials, o de 25 preguntes si es recupera un dels parcials. Aquest plantejament serà aplicable als alumnes que vulguin pujar nota. En aquest cas, la nota que es tindrà en compte per calcular la nota final serà l'obtinguda en la prova de recuperació.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
0.1 Primer parcial: Temes 1-7	40%	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13

0.2 Segon parcial: Temes 8-14	40%	1,5	0,06	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
0.3 Resolució de problemes per grups	20%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 11, 12, 13
0.5 Examen Final de Teoria i Problemes	-	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13

Bibliografia

General

Caballero A. 2017. *Genética Cuantitativa*. Síntesis, Madrid.

Falconer D.S., Mackay T.F.C. 2001. *Introducción a la Genética Cuantitativa*. Acribia, Zaragoza.

Lynch M., Walsh B. 1997. *Genetics and analysis of quantitative traits*. Sinauer, Sunderland.

Walsh B., Lynch M. 2018. *Evolution and selection of quantitative traits*. Sinauer, New York.

Animals

Blasco A. 2021. *Mejora genética animal*. Síntesis, Madrid.

Minvielle F. 1990. *Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques*. INRA, Paris.

Nicholas F.W. 2003. *An introduction to Veterinary Genetics*. Blackwell Publishing, Oxford.

Piedrafita J. 1998. *Notas sobre teoría de mejora genética*. Col·lecció Materials, 49. Servei de Publicacions UAB, Bellaterra.

Plantes

Acquaah G. 2012. *Principles of plant genetics and breeding*, 2nd ed. Wiley-Blackwell, New York. (en línia en UAB)

Allard R.W. 1999. *Principles of Plant Breeding*. Wiley, New York.

Cubero J.I. 2013. *Introducción a la Mejora Genética Vegetal*. 3a ed. Mundi-Prensa, Madrid.

Kang M.S. 2002. *Quantitative genetics, genomics and plant breeding*. CABI, Wallingford. (en línia, UAB; hi ha una edició de 2020)

Rodríguez Borruezo A. 2009. *A primer of Genetics and Plant Breeding*. UPV, Servicio de Publicación, Valencia.

Programari

Webs (Pràctiques Lab Integrat 5)

Genup: <http://www-personal.une.edu.au/~bkinghor/genup.htm>

PQGen: <https://sites.google.com/a/unizar.es/pqgen/>

PLINK: <http://pngu.mgh.harvard.edu/~purcell/plink/>

R: <http://cran.r-project.org/>

